BNDMR

Banque Nationale de Données Maladies Rares

*bndmr.fr*

# Chainage de la BNDMR avec le SNDS et les bases de données européennes

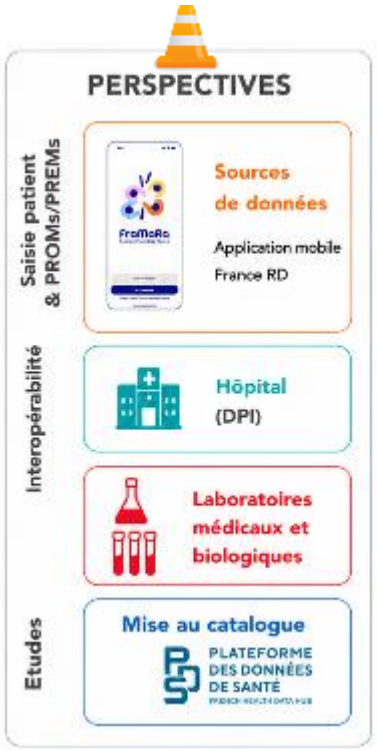
**Journée FAVA-MULTI**

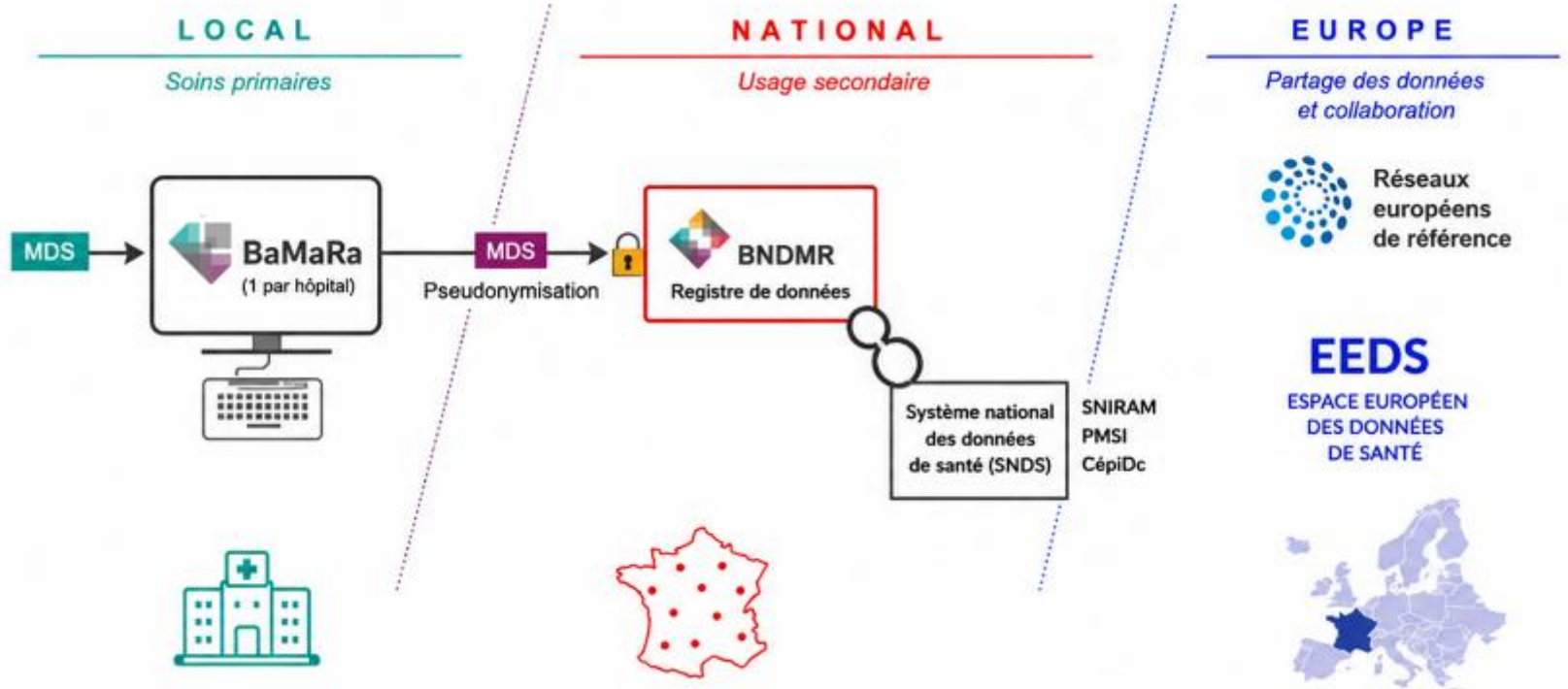
*Paris – 18 juin 2026*

ASSISTANCE PUBLIQUE HÔPITAUX DE PARIS

BNDMR
Banque Nationale de Données Maladies Rares

# L'écosystème BaMaRa et BNDMR



ASSISTANCE PUBLIQUE HÔPITAUX DE PARIS

BNDMR
Banque Nationale de Données Maladies Rares

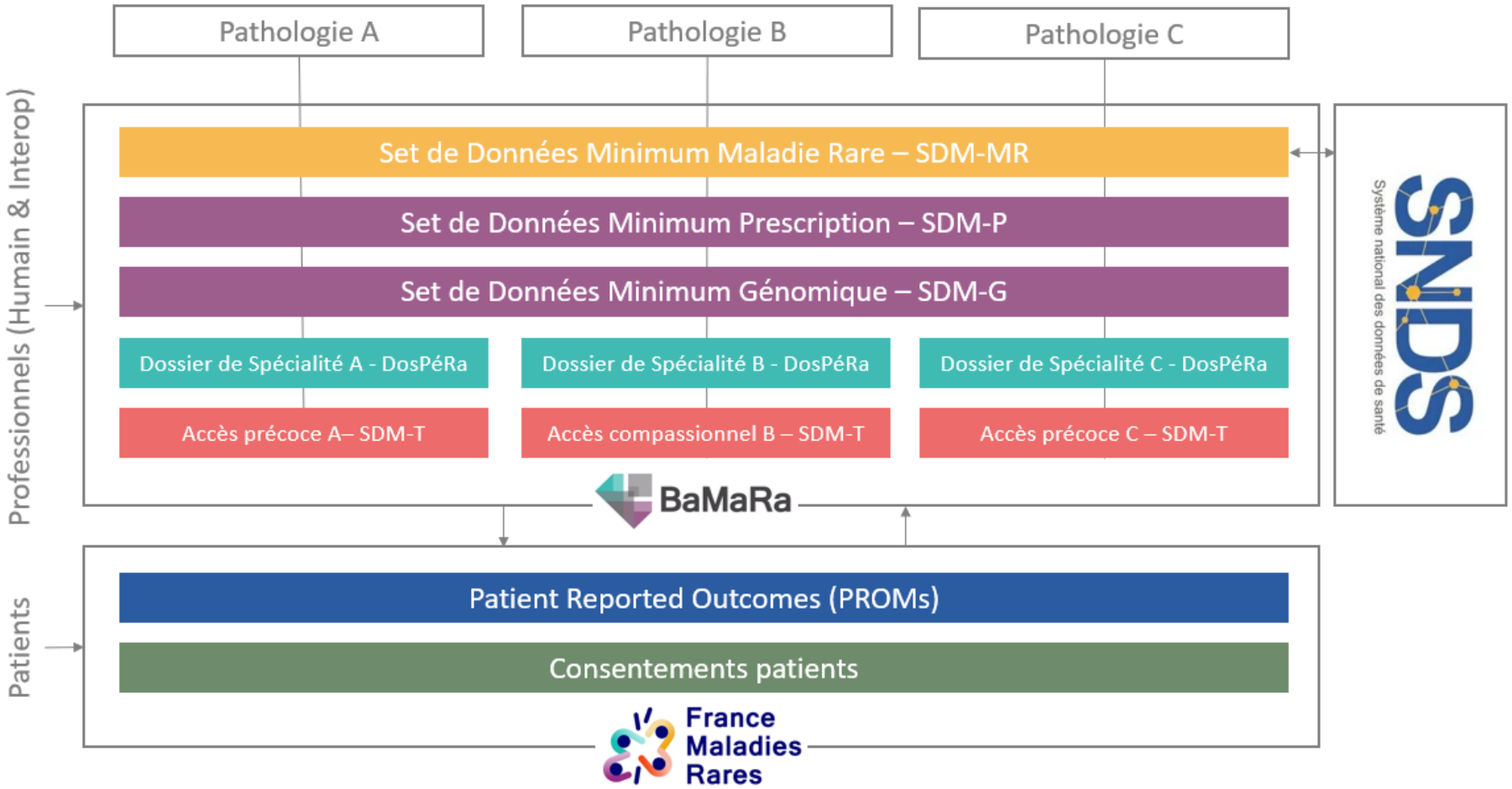
# Indicateurs

*En Avril 2026*

ASSISTANCE PUBLIQUE HÔPITAUX DE PARIS

BNDMR
Banque Nationale de Données Maladies Rares

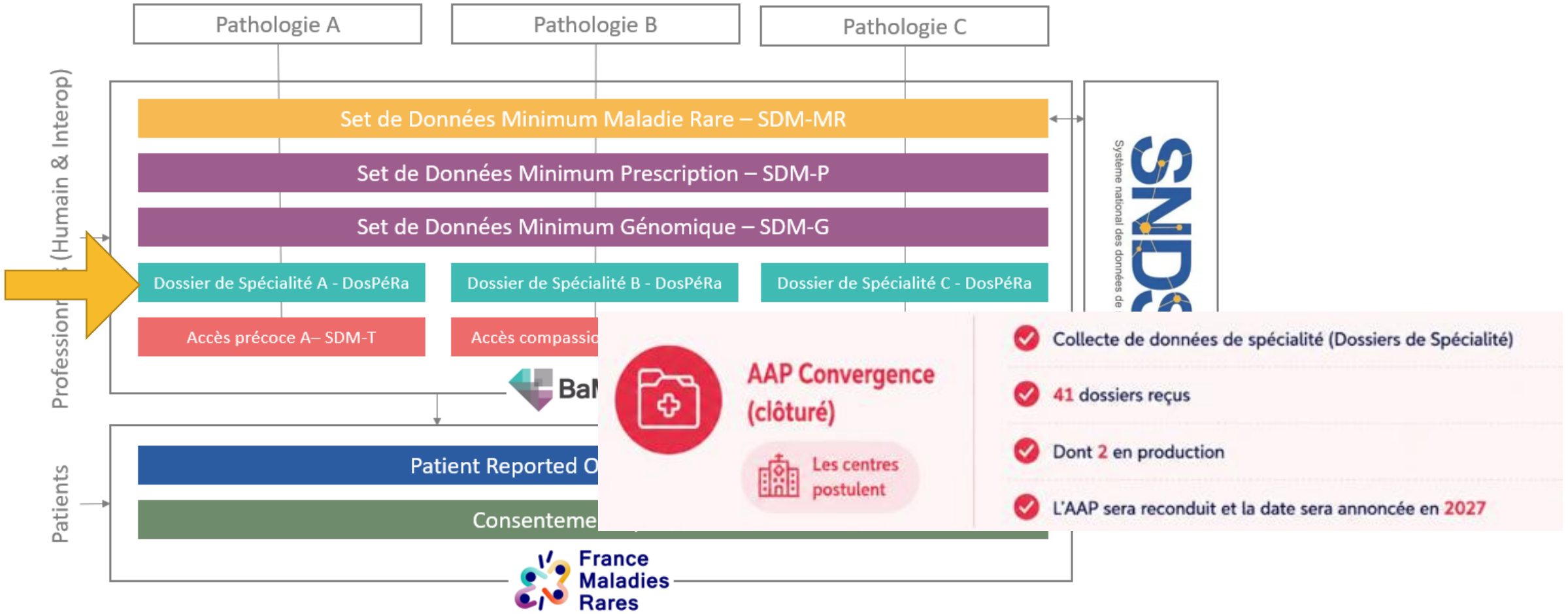
# Les collectes de données dans BaMaRa




ASSISTANCE PUBLIQUE HÔPITAUX DE PARIS

BNDMR
Banque Nationale de Données Maladies Rares

# Les collectes de données dans BaMaRa




ASSISTANCE PUBLIQUE HÔPITAUX DE PARIS

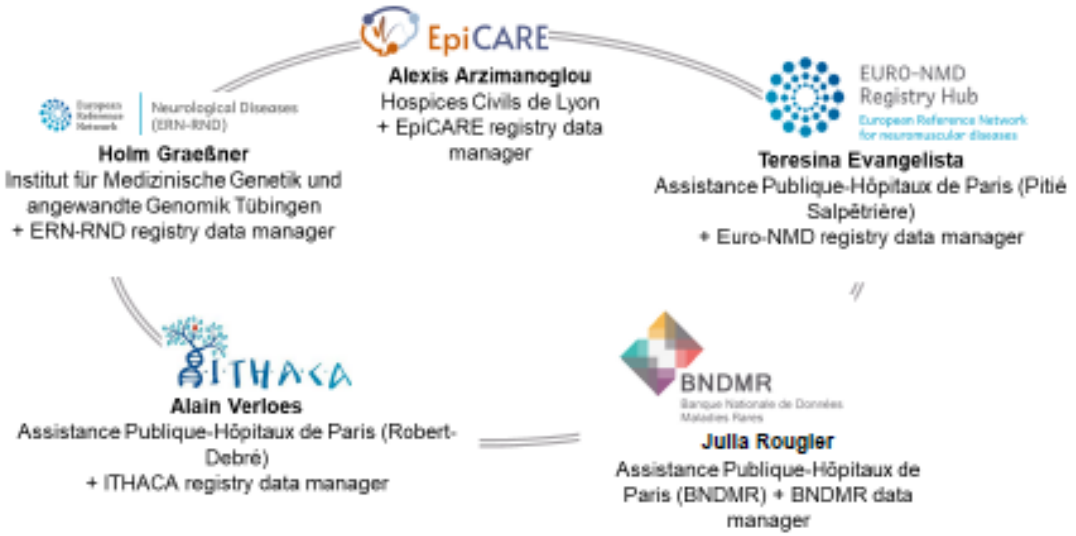
BNDMR
Banque Nationale de Données Maladies Rares

# Le projet JARDIN

## Le lien avec l'action conjointe européenne JARDIN

L'équipe de la BNDMR coordonne un projet pilote dans le cadre du **Work Package 8** de l'initiative européenne **JARDIN**, dont l'objectif est d'expérimenter et de mettre en œuvre des solutions techniques, réglementaires et sémantiques facilitant le transfert de données de santé entre centres experts et registres européens.

Ce projet est actuellement mené en collaboration avec quatre ERN pilotes – *ITHACA, Euro-NMD, ERN-RND et EpiCARE* – afin de tester la faisabilité de la réutilisation des données issues de différents pays dans un contexte européen.
Au-delà de cette phase pilote, l'ambition est de construire un **cadre collaboratif européen** permettant d'identifier des recommandations communes et reproductibles pour favoriser le transfert de données entre l'ensemble des centres de référence (HCP) européens et les registres ERN, tout en garantissant la **conformité réglementaire** et la **qualité des données**.




ASSISTANCE PUBLIQUE HÔPITAUX DE PARIS

BNDMR
Banque Nationale de Données Maladies Rares

# JARDIN à la « française »

## 1. Consentement et transfert des données vers les registres ERN

La base légale de traitement des données des registres ERN est le consentement libre et éclairé du patient (indépendant de BaMaRa). Le médecin informe le patient et lui remet un formulaire spécifique au registre ERN.

Le patient doit signer ce formulaire, qui atteste qu'il a reçu l'information, qu'il comprend la finalité du registre, et qu'il accepte librement le transfert de ses données.

Seuls les données des patients ayant signé seront transférées de BaMaRa vers le registre ERN.

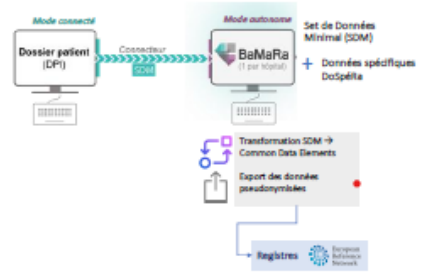
**19 ERN**
ont pris part au projet

**11 dossiers de spécialité**
sont en cours d'implémentation dans BaMaRa

**16 Data Sharing Agreements**
sont en cours de signature

## 2. Extraction des Common Data Elements depuis BaMaRa

L'application **BaMaRa devient le point d'entrée unique** pour alimenter les registres ERN.
Les Common Data Elements (CDE), définis au niveau européen pour harmoniser la collecte, sont directement extraits de BaMaRa, sans que les équipes n'aient à les ressaisir.




## 3. Accompagnement personnalisé des centres/hôpitaux porteurs de HCP

Le projet repose sur un accompagnement étroit des centres experts par la BNDMR :

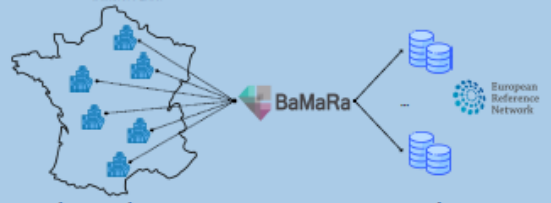
- **Technique :** mise en œuvre de BaMaRa + modules complémentaires.
- **Réglementaire :** gestion des consentements, contractualisation, conformité RGPD.
- **Opérationnel :** aide à la saisie, contrôle qualité, résolution des difficultés.

## 4. Contractualisation centralisée

La contractualisation avec les ERN repose sur un dispositif centralisé et simplifié.

Les conventions entre HCP et BaMaRa existent déjà ; elles sont avenantées pour inclure le transfert ERN.

Les Data Sharing Agreements (DSA) sont négociés et signés au niveau national (AP-HP / BNDMR ↔ ERN).




**Ce mécanisme évite de multiplier les contrats locaux (jusqu'à 240 potentiels), tout en garantissant la conformité réglementaire.**

## 5. Dossiers de spécialités maladies rares (DoSpéRa)

Chaque registre ERN possède ses propres spécificités et peut demander des informations supplémentaires au-delà des CDE.

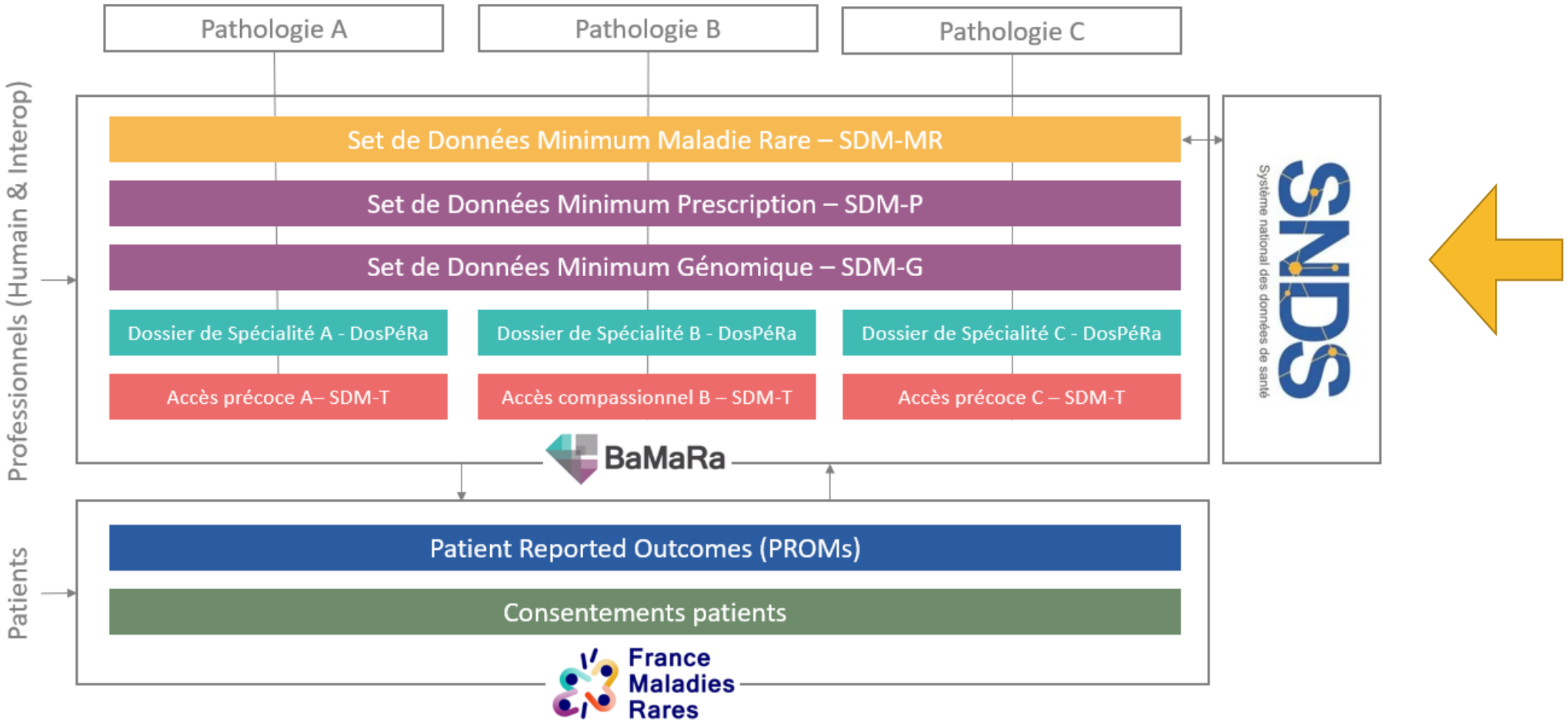
Pour répondre à ces besoins, BaMaRa intègre des dossiers de spécialité, à l'aide de l'outil DoSpéRa, véritables modules « miroir » conçus pour refléter les formulaires attendus par les registres.

Cette approche garantit à la fois la complétude des données et la simplicité pour les utilisateurs, en centralisant toutes les informations dans BaMaRa.

ASSISTANCE PUBLIQUE HÔPITAUX DE PARIS

BNDMR
Banque Nationale de Données Maladies Rares

# Les collectes de données dans BaMaRa




ASSISTANCE PUBLIQUE HÔPITAUX DE PARIS

BNDMR
Banque Nationale de Données Maladies Rares

# Opportunité du chainage avec le SNDS

## Données BNDMR

- SDM-MR
- SDM-G
- SDM-BC — À venir
- SDM-T
- Errance/impasse
- ERNs
- Convergence

**Chaînage BNDMR ↔ SNDS**

15 ans de données

## Parcours de soin sur 15 ans

- Errance diagnostique avant centre expert
- Histoire de la maladie, **transitions** (adolescence, grossesse, vieillissement)
- Efficacité et sécurité des traitements
- Recherche clinique : essais in silico

ASSISTANCE PUBLIQUE HÔPITAUX DE PARIS

BNDMR
Banque Nationale de Données Maladies Rares

# Les leçons du projet Dromos

| Code ORPHA | Label | Direct, N=84 861 | | Indirect, N=291 999 | | Non chaînés, N=127 376 | | Total, N=504 236 |
|---|---|---|---|---|---|---|---|---|
| | | N | % | N | % | N | % | |
| 100 | Ataxie-télangiectasie | 45 | 24% | 97 | 53% | 43 | 23% | 185 |
| 100057 | Angio-oedème bradykinique secondaire aux inhibiteu | 113 | 31% | 171 | 48% | 77 | 21% | 361 |
| 100069 | Démence sémantique | 60 | 32% | 87 | 47% | 38 | 21% | 185 |
| 100070 | Aphasie primaire progressive non fluente | 92 | 43% | 97 | 45% | 26 | 12% | 215 |
| 1001 | Syndrome de microdélétion 2q37 | 6 | 6% | 58 | 55% | 41 | 39% | 105 |
| 100985 | Paraplégie spastique autosomique dominante type 4 | 17 | 10% | 130 | 73% | 30 | 17% | 177 |
| 101016 | Syndrome de Romano-Ward | 65 | 32% | 55 | 28% | 81 | 40% | 201 |
| 101023 | Fente du palais dur | 32 | 7% | 251 | 52% | 199 | 41% | 482 |
| 101075 | Maladie de Charcot-Marie-Tooth liée à l'x type 1 | 9 | 6% | 94 | 64% | 43 | 30% | 146 |
| 101081 | Maladie de Charcot-Marie-Tooth type 1A | 144 | 6% | 1582 | 64% | 742 | 30% | 2468 |
| 101082 | Maladie de Charcot-Marie-Tooth type 1B | 12 | 6% | 127 | 67% | 51 | 27% | 190 |
| 101330 | Porphyrie cutanée tardive | 16 | 1% | 350 | 16% | 1787 | 83% | 2153 |
| 101685 | Déficience intellectuelle non syndromique rare | 834 | 6% | 7318 | 55% | 5080 | 39% | 13232 |
| 102 | Atrophie multisystématisée | 133 | 15% | 561 | 62% | 204 | 23% | 898 |
| 103918 | Pancréatite tropicale | 93 | 77% | 24 | 20% | 3 | 3% | 120 |
| 103920 | Colite indéterminée | 325 | 13% | 1705 | 71% | 382 | 16% | 2412 |

**Faible niveau de chainage**

**Majorité de chainage indirect**

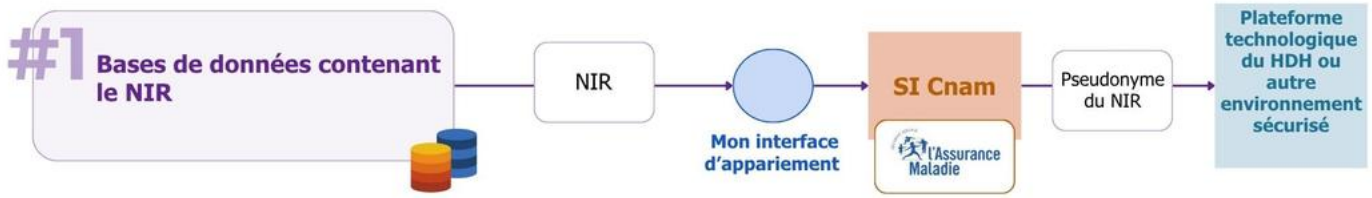
ASSISTANCE PUBLIQUE HÔPITAUX DE PARIS

BNDMR
Banque Nationale de Données Maladies Rares

# Une nouvelle opportunité technique: Mon interface d'appariement

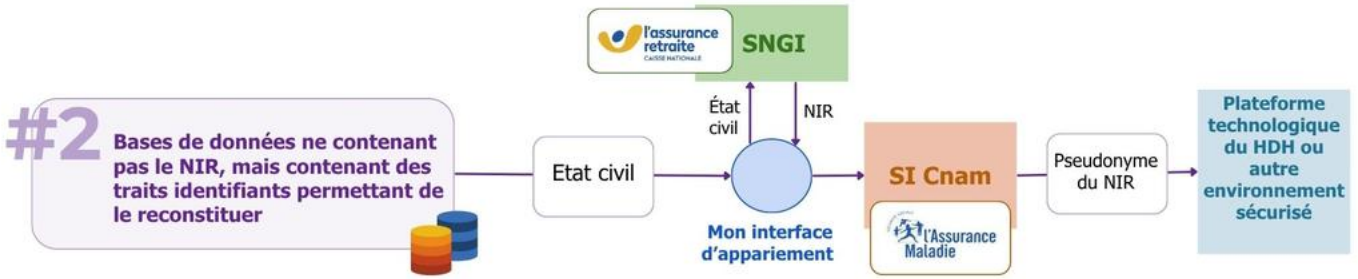
- **Cas n°1 : Appariement direct avec le NIR**

Vous fournissez directement une table contenant le NIR ou son triplet (NIR ouvrant droit, sexe, date de naissance).




- **Cas n°2 : Appariement avec reconstitution du NIR**

Vous fournissez des données d'état civil permettant de reconstituer le NIR via le SNGI (Système national de gestion des identifiants).




ASSISTANCE PUBLIQUE HÔPITAUX DE PARIS

BNDMR
Banque Nationale de Données Maladies Rares

# Le catalogue BNDMR x SNDS

## Données BNDMR

- SDM-MR
- SDM-G
- SDM-BC — À venir
- SDM-T
- Errance/impasse
- ERNs
- Convergence

**Chaînage BNDMR ↔ SNDS**

15 ans de données

## Parcours de soin sur 15 ans

- Errance diagnostique avant centre expert
- Histoire de la maladie, **transitions** (adolescence, grossesse, vieillissement)
- Efficacité et sécurité des traitements
- Recherche clinique : essais in silico

ASSISTANCE PUBLIQUE HÔPITAUX DE PARIS

# Accès au catalogue via la MR-004 (patients vus après 2020 - périmètre SDM-MR)

BNDMR
Banque Nationale de Données Maladies Rares

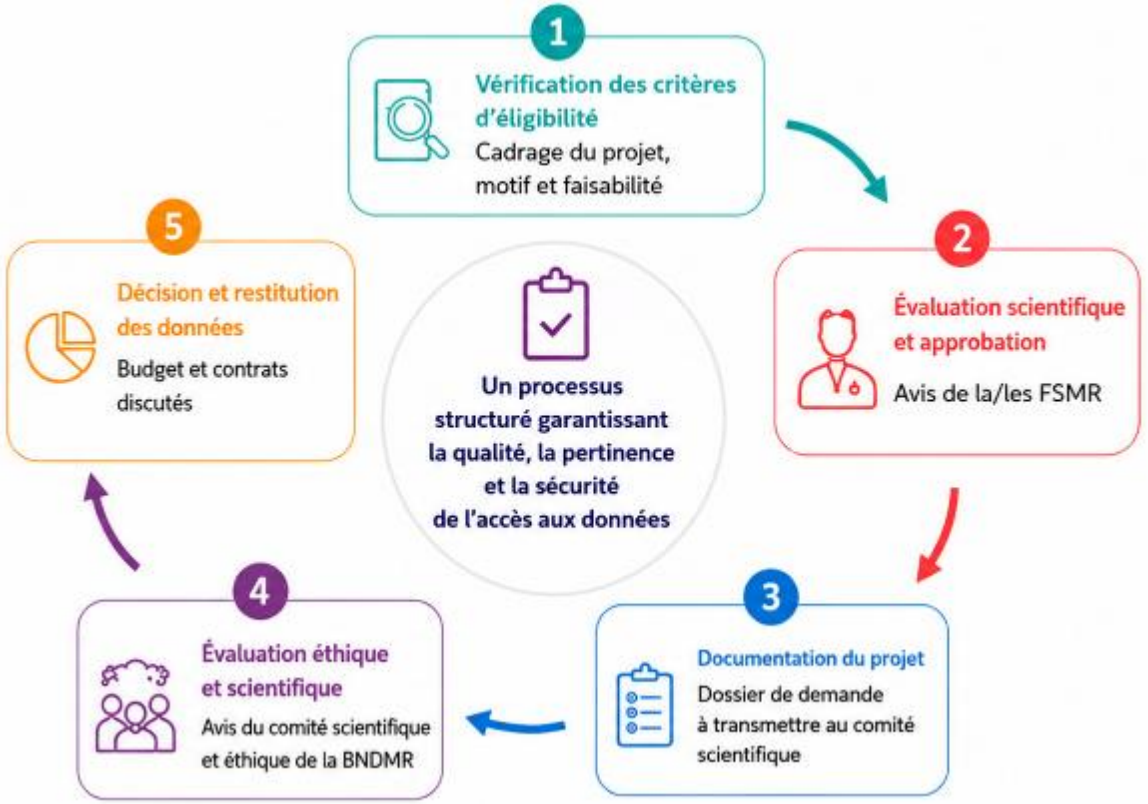
**Chaque procédure de demande comprend**

**Approbation préalable**
par la/les FSMR concernée(s)

**Évaluation par le comité scientifique et éthique** de la BNDMR

Le comité scientifique et éthique évalue la valeur scientifique, la pertinence médicale ou de santé publique, ainsi que le respect de l'éthique du projet.

**Le CSE a 45 jours pour statuer**




**Informations et cadrage du projet :**
dsn-id-partenariats-bndmr@aphp.fr

https://health-data-hub.fr/page/enregistrer-son-projet-dans-le-cadre-de-la-mr-004

**Télécharger l'ensemble des pièces du Starter kit MR-004**

Télécharger
ZIP - 9,93 Mo

**Les pièces à télécharger :**

- Le guide pédagogique dédié à cette procédure ;
- La checklist de conformité à la MR-004 (version en anglais disponible) ;
- Un modèle de protocole scientifique ;
- Un modèle de note d'information individuelle (pour les patients majeures)
- La déclaration publique d'intérêt du responsable de traitement et du responsable de mise en œuvre en cas de réutilisation de données du SNDS ;

ASSISTANCE PUBLIQUE HÔPITAUX DE PARIS

# Accès au catalogue via la MR-004 (patients vus après 2020 - périmètre SDM-MR)

BNDMR
Banque Nationale de Données Maladies Rares

| Maladie Rare | Code ORPHA | Cas confirmés | Cas confirmés vivants | Cas confirmés MR004 |
|---|---|---|---|---|
| Abêtalipoprotéinémie | 14 | 38 | 38 | 34 |
| Abouchement de la veine cave supérieure droite dans l'oreillette gauche | 99110 | <=3 | <=3 | <=3 |
| Abouchement de la veine cave supérieure gauche dans le toit de l'oreillette gauche | 99111 | 7 | 7 | 7 |
| Abouchement de la veine cave supérieure gauche dans l'oreillette gauche par le sinus coronaire | 99109 | 22 | 22 | 22 |
| Absence congénitale bilatérale des canaux déférents | 48 | 158 | 157 | 85 |
| Absence de la carotide interne | 981 | <=3 | <=3 | <=3 |
| Absence de l'artère pulmonaire | 980 | 16 | 16 | 15 |
| Absence du corps de l'utérus | 180142 | 6 | 6 | <=3 |
| Absence isolée de la jambe et du pied | 294981 | <=3 | <=3 | <=3 |

**Nombre de cas par maladie rare**

recensés dans la Banque Nationale de Données Maladies Rares au 1er février 2026

Permet d'identifier les situations où la MR-004 n'est pas adaptée

ASSISTANCE PUBLIQUE HÔPITAUX DE PARIS

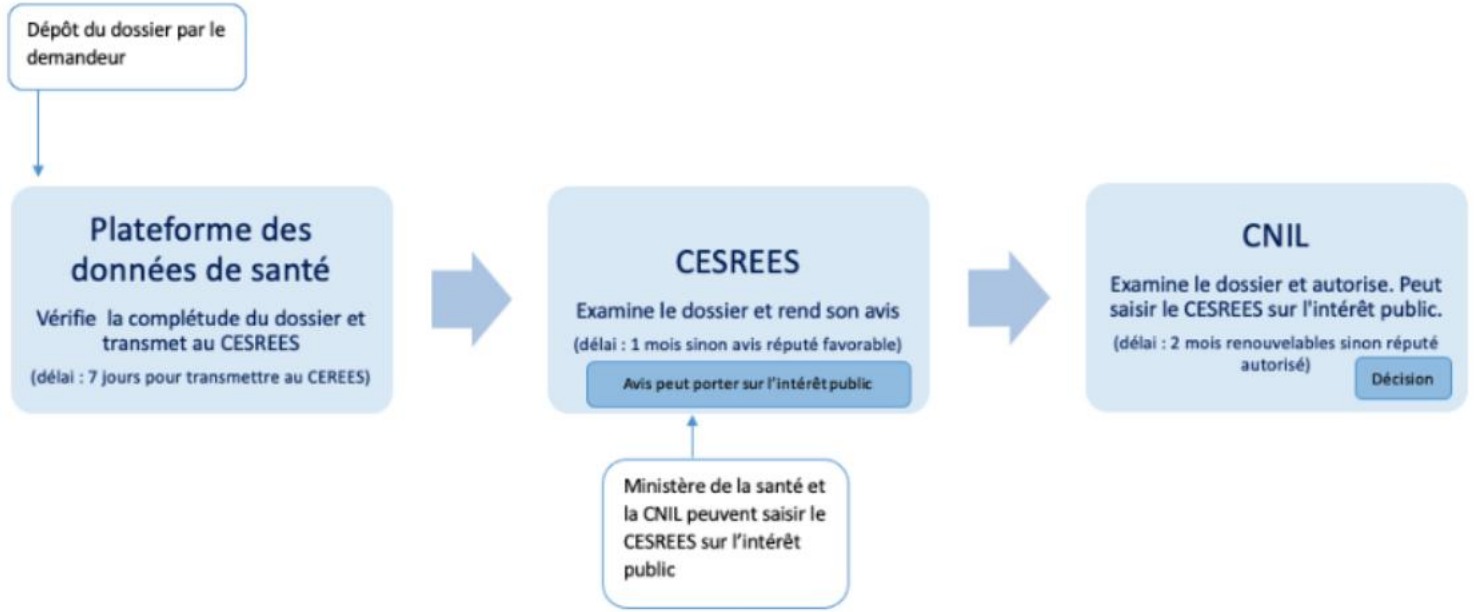
# Accès données chainées hors MR-004 (toutes les autres situations)

**Chaque procédure de demande comprend :**

**Approbation préalable**
par la/les FSMR concernée(s)

**Évaluation par le comité scientifique et éthique** de la BNDMR

Le comité scientifique et éthique évalue la valeur scientifique, la pertinence médicale ou de santé publique, ainsi que le respect de l'éthique du projet.

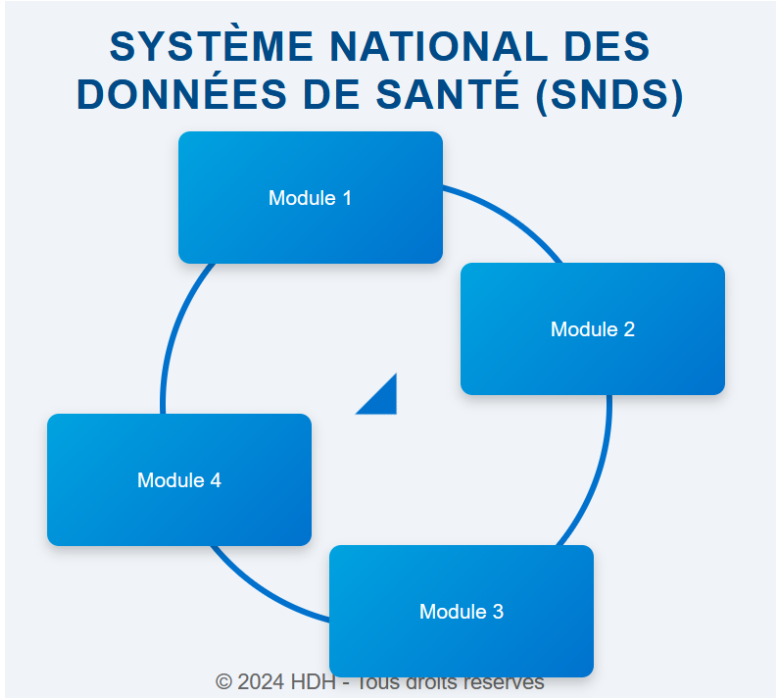



Le CSE a 10 jours pour statuer
**Avis consultatif**

**Nécessité d'un retour très rapide de la filière**
**Pas de réponse dans les temps = remarques de la filière non prises en compte**

# Conditions d'accès pour les utilisateurs de la plateforme

**Formation obligatoire (sensibilisation + mooc SNDS) et signature des CGU**




https://hdh-snds.fr/

BNDMR
Banque Nationale de Données Maladies Rares

# Exemples de projets: lauréats de l'AMI catalogue

- MALFPULMCARE (AP-HP) : évaluation de la morbidité respiratoire chez les enfants avec malformations pulmonaires congénitales avec ou sans chirurgie préventive
- COM-ACHD (Fondation Saint-Joseph) : étude des comorbidités dans les cardiopathies congénitales complexes.
- SICKATMO (Heva) : impact des facteurs environnementaux sur les crises drépanocytaires.
- OSKAR (Irdes) : inégalités d'accès à la kinésithérapie pour les patients atteints de maladies neuromusculaires rares.
- AnaGene (AP-HP) : exploration du lien entre l'aide médicale à la procréation (AMP) et les variations du développement génital.
- PaCoLAM (Heva) : étude des parcours de soins et des disparités géographiques dans la prise en charge de la lymphangioléiomyomatose.

ASSISTANCE PUBLIQUE HÔPITAUX DE PARIS

BNDMR
Banque Nationale de Données Maladies Rares

# Qualité des données

## Un processus à anticiper

### QUI FAIT QUOI ?

**CENTRES DE RÉFÉRENCE ET DE COMPÉTENCE**

- Saisie des données
- Vérification de la qualité
- Correction des erreurs
- Validation clinique

**BNDMR**

- Accompagnement méthodologique
- Détection des anomalies
- Outils de suivi et d'analyse
- Appui à l'amélioration continue

ASSISTANCE PUBLIQUE HÔPITAUX DE PARIS